ENDOCRINOLOGIE PEDIATRICĂ

HIPOTIROIDISM CONGENITAL

ETIOLOGIE

- deficiență severă de iod → nr. 1 în țări subdezvoltate
- agenezie de tiroidă → nr. 1 în țări dezvoltate
- patologii ereditare ale sintezei h. tiroidieni

ÎN LIPSA TRAT. → DEZVOLTARE MENTALĂ ANORMALĂ & ÎNTÂRZIERE CREȘTERE – CRETINISM !

TABLOU PARACLINIC → T4 ⇩ + TSH ⇧

RX → dezvoltare osoasă deficitară

SCANARE TIROIDĂ → ⇩ captare (în malformații tiroidă) / ⇧ captare (deficit iod)

TRATAMENT → **levotiroxină** – imediat după naștere

TABLOU CLINIC

* frecvent ASIMPTOMATIC – dacă mama are fcț. tiroidiană normală

- ICTER PRELUNGIT
- fontanelă mare – rămâne deschisă
- alimentație deficitară + constipație
- letargie + hipotonie
- macroglosie
- hernie ombilicală
- deficit de creștere
- piele uscată + hipotermie

DEFICIENȚĂ DE GLUCOZO-6-FOSFATAZĂ

GLICOGENOZĂ TIP 1 / BOALA VON GIERKE → afectarea conversiei glicogenului în glicoză & acum. de glicogen în dif. organe → în primele luni de viață (3-4 luni)

TABLOU CLINIC

- hepatomegalie + față cu aspect de **PĂPUȘĂ**
- convulsii + extremități subțiri

TABLOU PARACLINIC

- hipoglicemie
- ac. lactic + ac. uric ⇧
- lipide ⇧

TRATAMENT

- modif. dietetice
- aport restricționat – fructoză & galactoză
- menținere niveluri normale glicemie

BOLI DE STOCARE ALE GLICOGENULUI

TIP	ENZIMĂ AFECTATĂ	CARACTERISTICI	TRATAMENT
I – BOALA VON GIERKE	deficit – glucozo-6-fosfatază	hepatomegalie + hipoglicemie + convulsii + față de păpușă + extremități subțiri	dietă specială + evitare fructoză & galactoză & sucroză
II – BOALA POMPE	deficit £-glucozidază lizozomală	cardiomegalie + hipotonie + insuf. respiratorie	substituție enzimatică (alglucosidază £)
III – BOALA CORI	deficit enzime de ramificare glicogen	afectare ficat & mușchi + hipoglicemie medie	dietă hiperproteică + glucoză + transplant hepatic
IV – BOALA ANDERSON	deficit enzime de ramificare glicogen (mutație în gena GBE-1 → deficit de ramificare glicogen – transm. autosomal recesivă)	întârziere de creștere – în copilărie + hepatomegalie + afectare mușchi & inimă în forme cu debut tardiv	transplant hepatic
V – BOALA MCARDLE	deficit de fosforilază a glicogenului muscular	afectare m. scheletici + crampe + mialgii + fatigabilitate	suplimentare cu sucroză